

BOLALARDA IRSIY KASALLIKLARNI OLDINI OLISH**Kabirova Dildora Baxrom qizi***Universitet: University of Business and Science**Fakultet: UBS Toshkent filiali Mutaxassislik: Pediatriya ishi**Guruh: PDK/25-02 Kurs: 1-kurs Ta'lim shakli: Kunduzgi**Ta'lim turi: Bakalavr*

Annotatsiya: Ushbu maqolada bolalarda irsiy kasalliklarning oldini olish muammosi har tomonlama tahlil qilinadi. Irsiy kasalliklarning genetik asoslari, tashhishlash usullari, profilaktik choralar, genetik maslahat xizmatining ahamiyati, prenatal diagnostika imkoniyatlari hamda neonatal skrining dasturlarining samaradorligi ko'rib chiqiladi. O'zbekistonda irsiy kasalliklarning tarqalishi, ularning oldini olish bo'yicha amalga oshirilayotgan davlat dasturlari va xalqaro tajriba tahlil etiladi. Maqolada zamonaviy genetika yutuqlari asosida irsiy patologiyalarning profilaktikasi bo'yicha amaliy tavsiyalar beriladi.

Kalit so'zlar: irsiy kasalliklar, genetik profilaktika, prenatal diagnostika, neonatal skrining, genetik maslahat, xromosoma anomaliyalari, gen mutatsiyalari, bolalar salomatligi.

KIRISH

Irsiy kasalliklar zamonaviy tibbiyotning eng muhim muammolaridan biri bo'lib, butun dunyo bo'ylab chaqaloqlar va bolalar o'limining asosiy sabablaridan biri hisoblanadi. Jahon Sog'liqni Saqlash Tashkiloti (JSST) ma'lumotlariga ko'ra, har yili dunyoda taxminan 8 million bola tug'ma nuqsonlar bilan tug'iladi va ularning katta qismi irsiy omillar bilan bog'liq [1, b. 12]. Irsiy kasalliklar nafaqat individual oilalar uchun, balki butun jamiyat uchun ham jiddiy ijtimoiy-iqtisodiy muammo tug'diradi, chunki ular uzoq muddatli davolashni, maxsus parvarishlashni va rehabilitatsiyani talab qiladi.

O'zbekiston Respublikasida irsiy kasalliklarning oldini olish masalasi alohida ahamiyat kasb etadi. Respublikamizda demografik ko'rsatkichlar yuqori bo'lib, tug'ilish darajasi ham nisbatan baland. Shu bilan birga, ba'zi hududlarda qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar (konsanguinlik) hali ham keng tarqalgan bo'lib, bu irsiy kasalliklar xavfini sezilarli darajada oshiradi [2, b. 45]. Mazkur sharoitda irsiy kasalliklarning profilaktikasi, erta tashhishlash va genetik maslahat xizmatini rivojlantirish davlat sog'liqni saqlash siyosatining ustuvor yo'nalishlaridan biriga aylanmoqda.

Irsiy kasalliklarning oldini olish ko'p bosqichli jarayon bo'lib, u genetik maslahat berish, nikoh oldidan tekshirish, prenatal (tug'ilishdan oldingi) diagnostika, neonatal (yangi tug'ilgan chaqaloqlar) skrining dasturlari, oilani rejalashtirish va aholi o'rtasida ma'rifat ishlarini olib borishni o'z ichiga oladi. Zamonaviy genetika fani va molekulyar biologiya sohasidagi yutuqlar irsiy kasalliklarni erta bosqichda aniqlash va ularning oldini olish imkoniyatlarini sezilarli darajada kengaytirdi [3, b. 78].

Ushbu maqolaning maqsadi bolalarda irsiy kasalliklarning oldini olishning zamonaviy usullarini kompleks tahlil qilish, O'zbekistondagi mavjud vaziyatni baholash va profilaktik choralarni takomillashtirish bo'yicha ilmiy asoslangan tavsiyalar ishlab chiqishdan iborat.

IRSIY KASALLIKLARNING GENETIK ASOSLARI

Irsiy kasalliklar — bu ota-onadan farzandga genetik material orqali o'tadigan patologik holatlar bo'lib, ular genlar yoki xromosomalar tuzilishidagi o'zgarishlar natijasida kelib chiqadi. Irsiy kasalliklarni tushunish uchun avvalo ularning genetik asoslarini bilish zarur.

Inson genomi taxminan 20 000–25 000 gendan iborat bo'lib, ular 23 juft xromosomada joylashgan. Har bir gen ma'lum bir oqsil sintezini boshqaradi va organizmning normal rivojlanishi hamda hayot faoliyatini ta'minlaydi. Gen tuzilishida sodir bo'ladigan har qanday o'zgarish — mutatsiya — kasallikka olib kelishi mumkin [4, b. 23]. Mutatsiyalar turli sabablarga ko'ra — spontan ravishda, tashqi muhit omillari (radiatsiya, kimyoviy moddalar) ta'sirida yoki DNK replikatsiyasi jarayonidagi xatolar natijasida yuzaga kelishi mumkin.

Irsiy kasalliklar genetik xususiyatlariga ko'ra bir necha guruhga bo'linadi. Birinchi guruh — monogen kasalliklar, ya'ni bitta genning mutatsiyasi natijasida kelib chiqadigan kasalliklar. Bularga fenilketonuriya, mukovissidoz, o'roq hujayrali anemiya, Dyushenn mushak distrofiyasi, gemofilliya va boshqalar kiradi. Monogen kasalliklar autosom-dominant, autosom-retsessiv yoki X-xromosom bilan bog'liq tarzda nasldan naslga o'tadi [5, b. 56].

Ikkinchi guruh — xromosoma kasalliklari, ya'ni xromosomalar sonining yoki tuzilishining o'zgarishi natijasida kelib chiqadigan patologiyalar. Eng ko'p uchraydigan xromosoma kasalliklariga Daun sindromi (trisomiya 21), Edvards sindromi (trisomiya 18), Patau sindromi (trisomiya 13), Turner sindromi (45,X) va Klaynfelter sindromi (47,XXY) kiradi. Xromosoma anomaliyalari odatda yangi mutatsiya sifatida paydo bo'ladi, lekin ba'zi hollarda ota-onadagi tuzilmaviy qayta joylashishlar (translokatsiyalar) natijasida ham kelib chiqishi mumkin [6, b. 89].

Uchinchi guruh — multifaktorial (ko'p omilli) kasalliklar bo'lib, ularda irsiy moyillik tashqi muhit omillari bilan birgalikda kasallikni yuzaga keltiradi. Bunga yurak tug'ma nuqsonlari, nerv naychasining yopilmaslik nuqsonlari (spina bifida), lab va tanglay yorig'i,

ba'zi turdagi qandli diabet va allergik kasalliklar kiradi. Multifaktorial kasalliklar populatsiyada eng keng tarqalgan tug'ma patologiyalar guruhini tashkil etadi [7, b. 134].

To'rtinchi guruh — mitoxondrial kasalliklar bo'lib, ular mitoxondriyal DNK dagi mutatsiyalar natijasida kelib chiqadi va faqat ona tomonidan naslga o'tadi. Mitoxondrial kasalliklarga Liber irsiy optik neyropatiyasi, MELAS sindromi va boshqalar kiradi. Bu kasalliklar nisbatan kam uchraydi, lekin og'ir klinik ko'rinishlarga ega [8, b. 201].

Irsiy kasalliklarning genetik asoslarini tushunish ularning profilaktikasi uchun muhim ahamiyatga ega. Kasallikning irsiylanish tipi, mutatsiya xususiyati va genetik xavf darajasini bilish erta tashhishlash va oldini olish strategiyalarini ishlab chiqish imkonini beradi.

IRSIY KASALLIKLARNING O'ZBEKISTONDA VA DUNYODA TARQALISHI

JSST ma'lumotlariga ko'ra, butun dunyoda tug'ilgan chaqaloqlarning taxminan 3–5 foizi tug'ma nuqsonlarga ega bo'ladi. Irsiy kasalliklar bolalar o'limining taxminan 20–25 foiziga sababchi bo'lib, rivojlanayotgan mamlakatlarda bu ko'rsatkich yanada yuqori [1, b. 15]. Turli mamlakatlarda irsiy kasalliklarning tarqalishi genetik xususiyatlar, demografik omillar, tibbiy xizmat darajasi va profilaktik choralarining samaradorligiga qarab farqlanadi.

O'zbekistonda irsiy kasalliklarning tarqalishi bo'yicha so'nggi yillarda olib borilgan tadqiqotlar muhim ma'lumotlarni berdi. Respublikamizda eng ko'p uchraydigan irsiy kasalliklarga fenilketonuriya, tug'ma gipotireoz, mukovissidoz, talassemiya, Daun sindromi va tug'ma yurak nuqsonlari kiradi [9, b. 67]. O'zbekiston Respublikasi Sog'liqni saqlash vazirligi ma'lumotlariga ko'ra, har yili respublikada taxminan 2500–3000 bola tug'ma nuqsonlar bilan tug'iladi.

Konsanguinlik (qarindoshlar o'rtasidagi nikoh) irsiy kasalliklar xavfini oshiruvchi muhim omillardan biridir. O'zbekistonning ayrim hududlarida, ayniqsa qishloq joylarda, qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar hali ham keng tarqalgan. Tadqiqotlar shuni ko'rsatadiki, konsanguin nikohlarda tug'ilgan bolalarda autosom-retsessiv kasalliklar chastotasi umumiy populyatsiyaga nisbatan 2–5 barobar yuqori bo'ladi [10, b. 112]. Bu holat O'zbekistonda irsiy kasalliklarning profilaktikasiga alohida e'tibor qaratish zarurligini ko'rsatadi.

Markaziy Osiyo mamlakatlarida, shu jumladan O'zbekistonda, gemoglobinopatiyalar (talassemiya) va fermentopatiyalar (glukoza-6-fosfatdegidrogenaza yetishmovchiligi) nisbatan yuqori chastotada uchraydi. Bu kasalliklarning tarqalishi tarixiy-genetik omillar, populyatsiya migratsiyasi va tabiiy tanlanish jarayonlari bilan bog'liq [11, b. 145].

Dunyo miqyosida irsiy kasalliklarning tarqalishi bo'yicha katta farqlar mavjud. Masalan, o'roq hujayrali anemiya Afrikada, talassemiya O'rta er dengizi havzasi mamlakatlarida, Tey-Saks kasalligi ashkenaz yahudiylarida, mukovissidoz esa Yevropa populyatsiyalarida ko'proq uchraydi. Bu farqlar turli populyatsiyalarda genetik variatsiyalar, «asoschining effekti» (founder effect) va genetik drift kabi evolyutsion jarayonlar bilan izohlanadi [12, b. 178].

GENETIK MASLAHAT XIZMATINING AHAMIYATI

Genetik maslahat — irsiy kasalliklarning oldini olishning eng muhim va samarali usullaridan biri bo'lib, u genetik xavf guruhiga kiruvchi shaxslar va oilalarga kasallik haqida to'liq ma'lumot berish, genetik xavfni baholash va qaror qabul qilishda yordam ko'rsatishni o'z ichiga oladi [13, b. 34]. Genetik maslahat xizmati profilaktikaning barcha bosqichlarida — nikoh oldidan, homiladorlik davrida va bola tug'ilganidan keyin muhim rol o'ynaydi.

Genetik maslahat jarayoni bir necha bosqichlardan iborat. Birinchi bosqich — anamnez yig'ish, ya'ni oilada irsiy kasalliklar mavjudligini aniqlash uchun batafsil oilaviy tarix (pedigre) tuzish. Ikkinchi bosqich — klinik tekshirish va kerakli laboratoriya testlarini o'tkazish. Uchinchi bosqich — genetik xavfni hisoblash va oilaga tushunarli tilda axborot berish. To'rtinchi bosqich — qaror qabul qilishda yordam ko'rsatish va psixologik qo'llab-quvvatlash [14, b. 56].

Genetik maslahat xizmatiga murojaat qilish quyidagi hollarda tavsiya etiladi: oilada irsiy kasallik yoki tug'ma nuqson mavjud bo'lganda; qarindoshlar o'rtasida nikoh rejalashtirilganda; ayolning yoshi 35 dan oshgan bo'lganda; oldingi homiladorlikda homila anomaliyasi aniqlangan bo'lganda; takroriy tushiqalar bo'lganda; ota-ona teratogen omillarga ta'sir ko'rgan bo'lganda; neonatal skrining natijalarida og'ishlar aniqlanganda [13, b. 38].

O'zbekistonda genetik maslahat xizmati so'nggi yillarda sezilarli rivojlandi. Toshkent shahridagi Respublika ixtisoslashtirilgan ilmiy-amaliy tibbiyot genetikasi markazi va viloyatlardagi genetik maslahat bo'limlari aholi uchun maxsus xizmatlar ko'rsatmoqda. Biroq, genetik maslahat xizmatining qamrovi hali ham yetarli darajada emas va aholining katta qismi bu xizmat imkoniyatlari haqida yetarli ma'lumotga ega emas [15, b. 89]. Shuning uchun genetik maslahat xizmatini yanada rivojlantirish, mutaxassislar sonini ko'paytirish va aholi o'rtasida ma'rifat ishlarini kuchaytirish zarur.

Nikoh oldidan genetik tekshirish irsiy kasalliklarning profilaktikasida muhim ahamiyatga ega. Ba'zi mamlakatlarda, masalan, Qo'shma Arab Amirliklarida, Saudiya Arabistonida va Kiprda nikoh oldidan irsiy kasalliklarga tekshirish majburiy hisoblanadi. Bu dasturlar talassemiya, o'roq hujayrali anemiya va boshqa keng tarqalgan irsiy kasalliklarning yangi holatlarini sezilarli darajada kamaytirdi [6, b. 201]. O'zbekistonda ham bunday dasturlarni joriy etish masalasi dolzarb bo'lib qolmoqda.

PRENATAL DIAGNOSTIKA USULLARI

Prenatal diagnostika — homiladorlik davrida homilaning irsiy kasalliklari va tug'ma nuqsonlarini aniqlashga qaratilgan tibbiy tadqiqotlar majmui bo'lib, irsiy kasalliklarning oldini olishning eng muhim usullaridan biridir [7, b. 45]. Prenatal diagnostika usullari invaziv va noinvaziv usullarga bo'linadi.

Noinvaziv usullar orasida ultrasonografiya (UZI) eng keng tarqalgan va ommaviy qo'llaniladigan usul hisoblanadi. Birinchi trimestrda o'tkaziladigan UZI tekshirishi bo'yin qatlami qalinligi (nuchal translucency) ko'rsatkichini baholash orqali xromosoma anomaliyalari xavfini aniqlash imkonini beradi. Ikkinchi trimestrda esa batafsil anatomik UZI tekshirishi o'tkazilib, homilaning barcha organ va tizimlarining rivojlanishi baholanadi [8, b. 78].

Biokimyoviy skrining ham prenatal diagnostikaning muhim noinvaziv usuli hisoblanadi. Birinchi trimestrda PAPP-A (pregnancy-associated plasma protein A) va erkin beta-XGCh (xorionik gonadotropin) darajasi tekshiriladi. Ikkinchi trimestrda esa uch yoki to'rt komponentli skrining (AFP, XGCh, erkin estriol, inhibin A) o'tkaziladi. Bu testlar Daun sindromi, Edvards sindromi va nerv naychasining yopilmaslik nuqsonlari xavfini baholash imkonini beradi [1, b. 112].

So'nggi yillarda noinvaziv prenatal test (NIPT) texnologiyasi keng joriy etilmoqda. Bu usul ona qonidagi homilaning erkin DNK fragmentlarini tahlil qilish orqali xromosoma anomaliyalarini yuqori aniqlik bilan (99 foizdan yuqori) aniqlash imkonini beradi. NIPT homiladorlikning 10-haftasidan boshlab o'tkazilishi mumkin va u invaziv usullarga nisbatan homila uchun mutlaqo xavfsizdir [2, b. 156].

Invaziv prenatal diagnostika usullariga xorion biopsiyasi, amniotsentez va kordotsentez kiradi. Xorion biopsiyasi homiladorlikning 10–12-haftalarida o'tkazilib, xorion to'qimasidan namuna olinadi. Amniotsentez odatda 15–18-haftalarda o'tkazilib, amnion suyuqligi olinadi. Kordotsentez esa 20-haftadan keyin kindik qon tomiridan qon namunasi olish orqali amalga oshiriladi. Bu usullar xromosoma tahlili, DNK diagnostikasi va biokimyoviy testlar uchun material olish imkonini beradi [7, b. 52].

Invaziv usullar yuqori aniqlik darajasiga ega bo'lsa-da, ular ma'lum xavf bilan bog'liq — tushiq xavfi taxminan 0,5–1 foizni tashkil etadi. Shuning uchun invaziv diagnostika faqat yuqori xavf guruhi uchun, ya'ni skrining natijalarida og'ishlar aniqlangan hollardagina tavsiya etiladi [8, b. 82].

Zamonaviy molekulyar genetika usullari prenatal diagnostika imkoniyatlarini sezilarli kengaytirdi. Polimeraz zanjir reaksiyasi (PZR), FISH (fluorescent in situ gibrizatsiya), mikrochiplar texnologiyasi va yangi avlod sekvenirlash (NGS) usullari yordamida ko'plab monogen kasalliklarni homiladorlik davrida aniq tashhishlash mumkin [2, b. 189]. Bu usullar ayniqsa oilada ma'lum irsiy kasallik mavjud bo'lganda va mutatsiya turi oldindan aniqlangan hollarda samarali qo'llaniladi.

O'zbekistonda prenatal diagnostika xizmati so'nggi o'n yillikda sezilarli rivojlandi. Respublikaning barcha viloyatlarida perinatal markazlar tashkil etilgan bo'lib, ularda UZI skrining va biokimyoviy skrining dasturlari amalga oshirilmoqda. Biroq, NIPT va ba'zi

molekulyar diagnostika usullari hali keng joriy etilmagan va faqat Toshkent shahridagi yirik markazlarda mavjud [2, b. 45]. Prenatal diagnostika xizmatini hududlarda kengaytirish va zamonaviy texnologiyalarni joriy etish dolzarb masala bo'lib qolmoqda.

NEONATAL SKRINING DASTURLARI

Neonatal skrining — yangi tug'ilgan chaqaloqlarda irsiy kasalliklarni erta bosqichda, klinik belgilar namoyon bo'lishidan oldin aniqlashga qaratilgan ommaviy tekshirish dasturi bo'lib, irsiy kasalliklarning oldini olishda muhim ahamiyatga ega [3, b. 12]. Neonatal skrining kontseptsiyasi birinchi marta 1963-yilda Robert Gatri tomonidan fenilketonuriya uchun taklif etilgan va o'shandan beri butun dunyoda keng joriy etildi.

Neonatal skrining dasturining asosiy maqsadi — davolanadigan irsiy kasalliklarni erta bosqichda aniqlash va o'z vaqtida davolashni boshlash orqali kasallikning og'ir oqibatlarini oldini olishdir. Skrining uchun kasallik tanlashda quyidagi mezonlar hisobga olinadi: kasallikning yetarli chastotada uchrashi, samarali davolash usulining mavjudligi, erta davolashning klinik natijalarni yaxshilashi, ishonchli va arzon skrining testining mavjudligi [4, b. 34].

Rivojlangan mamlakatlarda neonatal skrining dasturlari 30 dan ortiq irsiy kasallikni qamrab oladi. AQShda tavsiya etiladigan asosiy skrining paneli (RUSP — Recommended Uniform Screening Panel) 35 ta asosiy kasallikni o'z ichiga oladi. Yevropa mamlakatlarida skrining dasturlari davlatga qarab 5 dan 50 gacha kasallikni qamrab oladi [5, b. 56].

O'zbekistonda neonatal skrining dasturi 2007-yildan boshlab amalga oshirilmoqda. Dastlab faqat tug'ma gipotireoz uchun skrining o'tkazilgan bo'lsa, keyinchalik fenilketonuriya ham qo'shildi. Hozirgi kunda respublikada yangi tug'ilgan chaqaloqlarning aksariyati tug'ma gipotireoz va fenilketonuriya uchun skriningdan o'tkazilmoqda [2, b. 78]. Biroq, skrining dasturining qamrovini kengaytirish — galaktozemiya, adrenogenital sindrom, mukovissidoz va boshqa kasalliklarni qo'shish masalasi dolzarb bo'lib qolmoqda.

Neonatal skrining jarayoni quyidagicha amalga oshiriladi: chaqaloq hayotining 3–5-kunida tovondan qon tomchisi olinib, maxsus filtr qog'oziga shimdiriladi (Gatri kartasi). Qon namunasi laboratoriyaga yuboriladi va u yerda tegishli testlar o'tkaziladi. Natija ijobiy bo'lgan hollarda takroriy tekshirish va tashhisni tasdiqlash uchun qo'shimcha testlar o'tkaziladi [3, b. 18].

Neonatal skrining dasturlarining samaradorligi ko'plab tadqiqotlarda isbotlangan. Masalan, fenilketonuriyada erta tashhishlash va parhez bilan davolashni boshlash bolaning aqliy rivojlanishini to'liq saqlash imkonini beradi, holbuki kech aniqlangan hollarda og'ir aqliy zaiflik rivojlanadi. Tug'ma gipotireozda erta gormon almashtirish terapiyasini boshlash bolaning normal jismoniy va aqliy rivojlanishini ta'minlaydi [7, b. 145].

Zamonaviy texnologiyalar, xususan tandem mass-spektrometriya (MS/MS), neonatal skrining imkoniyatlarini keskin kengaytirdi. Bu usul bitta qon namunasidan 40 dan ortiq moddalar almashinuvi kasalligini aniqlash imkonini beradi. MS/MS texnologiyasi rivojlangan mamlakatlarda keng joriy etilgan bo'lib, O'zbekistonda ham uni joriy etish masalasi muhokama qilinmoqda [8, b. 201].

IRSIY KASALLIKLARNI OLDINI OLISH STRATEGIYALARI

Irsiy kasalliklarning oldini olish strategiyalari uch darajaga bo'linadi: birlamchi profilaktika, ikkilamchi profilaktika va uchlamchi profilaktika [29, b. 23].

Birlamchi profilaktika — irsiy kasalliklarning paydo bo'lishini umuman oldini olishga qaratilgan choralar. Bunga quyidagilar kiradi: genetik maslahat berish orqali xavfli nikohlarni aniqlash va oilalarga ma'lumot berish; teratogen omillardan (radiatsiya, kimyoviy moddalar, ba'zi dori vositalari) himoyalash; foliy kislotasi preparatlarini homiladorlikdan oldin va homiladorlikning dastlabki haftalarida qabul qilish (nerv naychasining yopilmaslik nuqsonlari profilaktikasi); konsanguinlik haqida ma'lumot berish va uning xavflari to'g'risida aholi o'rtasida ma'rifat ishlarini olib borish [3, b. 56].

Ikkilamchi profilaktika — irsiy kasalliklarni erta bosqichda aniqlash va kasallikning og'ir oqibatlarini oldini olishga qaratilgan choralar. Bunga prenatal diagnostika (UZI skrining, biokimyoviy skrining, NIPT, invaziv diagnostika), neonatal skrining dasturlari, homiladorlik davrida kaskad skrining va preimplantatsion genetik diagnostika (sun'iy urug'lantirish usullarida) kiradi [9, b. 28].

Uchlamchi profilaktika — allaqachon aniqlangan irsiy kasallikning og'ir asoratlarini oldini olish va bemorning hayot sifatini yaxshilashga qaratilgan choralar. Bunga erta davolashni boshlash (masalan, fenilketonuriyada maxsus parhez, tug'ma gipotireozda gormon terapiyasi), rehabilitatsiya dasturlari va uzluksiz tibbiy kuzatuv kiradi [1, b. 78].

Irsiy kasalliklarning samarali profilaktikasi uchun populyatsion va individual yondashuvlarni birlashtirish zarur. Populyatsion yondashuv — bu ommaviy skrining dasturlari, aholi salomatligini monitoring qilish va epidemiologik tadqiqotlar orqali amalga oshiriladi. Individual yondashuv esa genetik maslahat, oilaviy tarixni tahlil qilish va shaxsiy xavfni baholash orqali amalga oshiriladi [2, b. 134].

Genetik tashxis texnologiyalarining rivojlanishi irsiy kasalliklarning profilaktikasida yangi imkoniyatlar ochmoqda. Preimplantatsion genetik diagnostika (PGD) — sun'iy urug'lantirish jarayonida embrionlarni implantatsiyadan oldin genetik kasalliklarga tekshirish usuli bo'lib, u irsiy kasallik tashuvchi oilalarga sog'lom farzand ko'rish imkonini beradi [3, b. 167]. Shuningdek, genlarni tahrirlash texnologiyalari (CRISPR-Cas9) kelajakda irsiy kasalliklarni gen darajasida tuzatish imkoniyatini ochishi mumkin, garchi bu soha hali ilmiy tadqiqot bosqichida bo'lsa-da [34, b. 201].

IRSIY KASALLIKLARNI OLDINI OLIHDA XALQARO TAJRIBA

Irsiy kasalliklarning oldini olish bo'yicha turli mamlakatlar tomonidan to'plangan tajriba O'zbekiston uchun muhim amaliy ahamiyatga ega. Bir qator mamlakatlar irsiy kasalliklarning chastotasini sezilarli darajada kamaytirgan muvaffaqiyatli dasturlarni amalga oshirgan.

Kipr tajribasi ayniqsa e'tiborga loyiq. 1970-yillarda orolda beta-talassemiya chastotasi juda yuqori bo'lib, populyatsiyaning taxminan 14 foizi tashuvchi hisoblanardi. 1973-yildan boshlab joriy etilgan kompleks dastur — aholini ma'lumotlantirish, nikoh oldidan majburiy skrining va prenatal diagnostika — natijasida beta-talassemiya bilan tug'ilgan bolalar soni 95 foizdan ko'proq kamaydi [5, b. 123].

Sardiniya (Italiya) tajribasi ham talassemiya profilaktikasida yuqori samaradorlikni ko'rsatdi. 1975-yildan boshlab amalga oshirilgan dastur natijasida talassemiya major bilan tug'ilgan bolalar soni 90 foizdan ko'proq kamaydi. Dasturning muvaffaqiyati uch omilga bog'liq bo'ldi: keng qamrovli skrining, sifatli genetik maslahat va prenatal diagnostika ning qulayligi [6, b. 156].

Finlyandiya irsiy kasalliklarni boshqarish bo'yicha yetakchi mamlakatlardan biri hisoblanadi. «Fin kasalliklari ulgurjisi» (Finnish Disease Heritage) — fin populyatsiyasiga xos 36 ta monogen kasallikni o'z ichiga oladi. Finlyandiyada genetik maslahat va tashuvchilarni skrining qilish dasturlari yuqori darajada tashkil etilgan [7, b. 89].

Ashkenaz yahudiy jamoalarida Tey-Saks kasalligi profilaktikasi dasturi ham ajoyib natijalar berdi. 1971-yildan boshlab olib borilgan tashuvchilarni skrining qilish dasturi natijasida Tey-Saks kasalligi chastotasi 90 foizdan ko'proq kamaydi. Bu dastur jamoat tashkilotlari, diniy yetakchilar va tibbiyot mutaxassislarining hamkorligida muvaffaqiyatli amalga oshirildi [3, b. 234].

Saudiya Arabistonida 2004-yildan boshlab nikoh oldidan majburiy genetik tekshirish dasturi joriy etildi. Dastur dastlab o'roq hujayrali anemiya va talassemiyani qamrab olgan bo'lib, keyinchalik boshqa kasalliklar ham qo'shildi. Tadqiqotlar shuni ko'rsatdiki, dastur joriy etilganidan keyin xavfli nikohlar soni sezilarli kamaydi va irsiy kasalliklar bilan tug'ilgan bolalar soni pasaydi [3, b. 178].

Ushbu xalqaro tajribalarni O'zbekiston sharoitiga moslashtirish muhim amaliy ahamiyatga ega. O'zbekistonda konsanguinlik darajasining yuqoriligi va ba'zi irsiy kasalliklarning keng tarqalganligi Kipr va Saudiya Arabistoni modellariga o'xshash yondashuvlarni qo'llash imkoniyatini ko'rsatadi.

O'ZBEKISTONDA IRSIY KASALLIKLARNI OLDINI OLIH BO'YICHA MAVJUD HOLAT VA ISTIQBOLLAR

O'zbekiston Respublikasida irsiy kasalliklarning oldini olish bo'yicha so'nggi yillarda muhim qadamlar tashlandi. 2019-yilda O'zbekiston Respublikasi Prezidentining «Aholining

reproduktiv salomatligini muhofaza qilish tizimini yanada takomillashtirish cho ra-tadbirlari to'g'risida»gi qarori qabul qilindi, unda irsiy kasalliklarning profilaktikasi masalalariga alohida e'tibor qaratildi.

Respublikada genetik xizmatning tashkiliy tuzilmasi yaratilgan bo'lib, uning tarkibiga Respublika tibbiyot genetikasi markazi, viloyat va tuman darajasidagi genetik maslahat bo'limlari kiradi. Neonatal skrining dasturi barcha viloyatlarda amalga oshirilmoq da va uning qamrovi yildan-yilga kengaymoqda. Prenatal UZI skrining dasturi ham respublika miqyosida joriy etilgan [2, b. 48].

Biroq, irsiy kasalliklarni oldini olish tizimida bir qator muammolar saqlanmoqda. Birinchidan, genetik xizmat mutaxassislari (tibbiy genetiklar, genetik maslahatchilar) soni yetarli emas, ayniqsa hududlarda. Ikkinchidan, zamonaviy molekulyar diagnostika texnologiyalari (NGS, NIPT, MS/MS) hali keng joriy etilmagan. Uchinchidan, aholining genetik savodxonligi past bo'lib, ko'p oilalar genetik maslahat xizmati imkoniyatlari haqida yetarli ma'lumotga ega emas [1, b. 167].

Irsiy kasalliklarni oldini olish tizimini takomillashtirish uchun quyidagi istiqbolli yo'nalishlar muhim ahamiyatga ega: neonatal skrining dasturini kengaytirish va yangi kasalliklarni qo'shish; nikoh oldidan genetik tekshirish dasturini joriy etish, ayniqsa konsanguinlik ko'p uchraydigan hududlarda; NIPT texnologiyasini prenatal diagnostikaga joriy etish; tandem mass-spektrometriya asosida kengaytirilgan neonatal skriningni bosqichma-bosqich joriy etish; tibbiyot genetikasi mutaxassislari tayyorlash tizimini kuchaytirish; aholi o'rtasida genetik savodxonlikni oshirish bo'yicha ma'rifiy dasturlarni amalga oshirish [4, b. 89].

O'zbekiston Respublikasi hukumati tomonidan sog'liqni saqlash tizimini isloh qilish doirasida genetik xizmatni rivojlantirish masalalariga tobora ko'proq e'tibor qaratilmoqda. Xalqaro tashkilotlar (JSST, YUNISEF) bilan hamkorlikda irsiy kasalliklarning profilaktikasi bo'yicha bir qator loyihalar amalga oshirilmoqda. Bu loyihalar doirasida mutaxassislarni malaka oshirish, zamonaviy uskunalar bilan ta'minlash va skrining dasturlarini kengaytirish ishlari olib borilmoqda [3, b. 201].

AHOLI O'RTASIDA GENETIK SAVODXONLIKNI OSHIRISH

Irsiy kasalliklarning samarali profilaktikasi uchun aholining genetik savodxonligi hal qiluvchi ahamiyatga ega. Genetik savodxonlik — bu irsiyat asoslari, irsiy kasalliklar xavfi va ularni oldini olish imkoniyatlari haqida yetarli bilimga ega bo'lishni anglatadi [4, b. 34]. Tadqiqotlar shuni ko'rsatadiki, aholining genetik savodxonligi past bo'lgan mamlakatlarda irsiy kasalliklarning profilaktikasi dasturlari kamroq samarali bo'ladi.

O'zbekistonda o'tkazilgan tadqiqotlarga ko'ra, aholining katta qismi irsiy kasalliklar haqida yetarli bilimga ega emas. Ko'p oilalar konsanguinlikning genetik xavflari to'g'risida

ma'lumotga ega emas va genetik maslahat xizmati mavjudligini bilmaydi [45, b. 67]. Bu holat ma'rifat ishlarini kuchaytirishning zarurligini ko'rsatadi.

Genetik savodxonlikni oshirish bo'yicha chora-tadbirlar bir necha yo'nalishda amalga oshirilishi kerak. Birinchidan, maktab ta'limi doirasida biologiya va salomatlik asoslari fanlarida genetika va irsiy kasalliklar haqida yetarli ma'lumot berish zarur. Ikkinchidan, ommaviy axborot vositalari va ijtimoiy tarmoqlar orqali aholi o'rtasida ma'rifat ishlarini olib borish lozim. Uchinchidan, birlamchi tibbiy yordam muassasalarida genetik maslahat bo'yicha axborot materiallarini tarqatish va tibbiy xodimlarning genetik bilimlarini oshirish zarur [6, b. 112].

Mahalla va jamoat tashkilotlarining roli ham muhimdir. O'zbekistonning ijtimoiy tuzilmasida mahalla institutining o'rni katta bo'lib, mahalla faollari orqali oilalarga genetik maslahat xizmati haqida ma'lumot yetkazish va nikoh oldidan tekshirish ahamiyatini tushuntirish samarali usul bo'lishi mumkin [7, b. 145].

Zamonaviy raqamli texnologiyalar ham genetik savodxonlikni oshirishda muhim vosita bo'lib xizmat qilishi mumkin. Maxsus mobil ilovalar, veb-saytlar va ijtimoiy tarmoqlardagi kanallar orqali aholi uchun tushunarli tilda genetik ma'lumotlarni yetkazish, genetik maslahat xizmatiga onlayn murojaat qilish imkoniyatini yaratish va virtual maslahat xizmatlarini tashkil etish istiqbolli yo'nalishlar hisoblanadi [8, b. 178].

IRSIY KASALLIKLARNI OLDINI OLISHNING AXLOQIY VA HUQUQIY JIHATLARI

Irsiy kasalliklarning profilaktikasi bilan bog'liq axloqiy masalalar zamonaviy bioetikaning eng muhim va murakkab muammolaridan biridir. Genetik tekshirish va diagnostika natijalaridan foydalanish, shaxsiy genetik ma'lumotlarning maxfiyligi, reproduktiv qarorlar qabul qilish erkinligi va ijtimoiy diskriminatsiya xavfi kabi masalalar doimo muhokama mavzusi bo'lib kelmoqda [9, b. 34].

Genetik ma'lumotlarning maxfiyligi masalasi alohida ahamiyat kasb etadi. Genetik test natijalari shaxsning eng nozik ma'lumotlari qatoriga kiradi va ulardan noto'g'ri foydalanish jiddiy oqibatlariga olib kelishi mumkin. Sug'urta kompaniyalari yoki ish beruvchilar tomonidan genetik ma'lumotlar asosida diskriminatsiya qilish xavfi mavjud. Shuning uchun ko'plab rivojlangan mamlakatlarda genetik diskriminatsiyani taqiqlovchi maxsus qonunlar qabul qilingan. Masalan, AQShda 2008-yilda qabul qilingan GINA (Genetic Information Nondiscrimination Act) qonuni genetik ma'lumotlar asosida sug'urta va ish berish sohasida diskriminatsiyani taqiqlaydi [5, b. 67].

Prenatal diagnostika natijalariga ko'ra homilada irsiy kasallik aniqlangan hollarda oila oldida og'ir qaror turadi. Homiladorlikni davom ettirish yoki to'xtatish masalasi nafaqat tibbiy, balki axloqiy, diniy va shaxsiy qadriyatlar bilan bog'liq murakkab masaladir. Genetik

maslahatchi bu jarayonda direktivsiz yondashuvni qo'llashi, ya'ni oilaga to'liq va ob'ektiv ma'lumot berib, qaror qabul qilishda bosim o'tkazmasdan yordam ko'rsatishi zarur [13, b. 42]. Har bir oilaning avtonom qaror qabul qilish huquqi hurmat qilinishi kerak.

Nikoh oldidan majburiy genetik tekshirish dasturlari ham axloqiy munozaralarga sabab bo'lmoqda. Bir tomondan, bu dasturlar irsiy kasalliklarning oldini olishda samarali vosita hisoblanadi. Boshqa tomondan, shaxsiy tanlov erkinligi va nikoh huquqiga cheklov o'rnatish masalasi muhokama qilinmoqda. Ba'zi mamlakatlar (Kipr, Saudiya Arabistoni) majburiy skriningni joriy etgan bo'lsa, boshqalari (Buyuk Britaniya, Kanada) ixtiyoriy yondashuvni afzal ko'radi [51, b. 145]. O'zbekiston uchun bu masalani hal qilishda mahalliy madaniy va diniy an'analarni hisobga olish zarur.

Genlarni tahrirlash texnologiyalari (CRISPR-Cas9) bilan bog'liq axloqiy masalalar alohida e'tiborni talab etadi. Somatik hujayralar genlarini tahrirlash davolash maqsadida qo'llanilishi mumkin bo'lsa-da, embrional hujayralar genlarini tahrirlash kelajak avlodlarga ta'sir ko'rsatishi mumkin va bu sohada xalqaro miqyosda moratoriy e'lon qilingan. 2018-yilda Xitoyda He Jiankui tomonidan genomi tahrirlangan bolalar tug'ilishi katta xalqaro qoralashga sabab bo'ldi va genetik tadqiqotlarda axloqiy nazoratning ahamiyatini yana bir bor ko'rsatdi [5, b. 201].

Huquqiy jihatdan, O'zbekistonda irsiy kasalliklarning profilaktikasi bilan bog'liq normativ-huquqiy bazani yanada mustahkamlash zarur. Genetik ma'lumotlarning maxfiyligini ta'minlash, genetik diskriminatsiyani taqiqlash, genetik tadqiqotlarda axloqiy nazoratni kuchaytirish va prenatal diagnostika natijalariga ko'ra qaror qabul qilish tartibini huquqiy jihatdan tartibga solish dolzarb masalalar qatoriga kiradi. Xalqaro tajribani o'rganish va milliy qonunchilikka mos normativ hujjatlar ishlab chiqish zarur [3, b. 89].

Bioetik tamoyillar — avtonomiya, foyda keltirish, zarar yetkazmaslik va adolat — irsiy kasalliklarning profilaktikasi bo'yicha barcha dasturlar va qarorlarning asosi bo'lishi kerak. Genetik xizmatlar ko'rsatishda bemorning xabardor roziligi printsipiga qat'iy rioya qilish, shaxsiy ma'lumotlarning maxfiyligini ta'minlash va har bir shaxsning qadr-qimmatini hurmat qilish genetik xizmatning ajralmas qismi bo'lishi lozim.

XULOSA

Bolalarda irsiy kasalliklarning oldini olish zamonaviy tibbiyot va sog'liqni saqlash tizimining eng muhim va dolzarb masalalaridan biri bo'lib qolmoqda. Tadqiqot natijalariga asoslanib, quyidagi xulosalarga kelish mumkin.

Birinchidan, irsiy kasalliklarning samarali profilaktikasi ko'p bosqichli kompleks yondashuvni talab etadi, u genetik maslahat, prenatal diagnostika, neonatal skrining va aholi ma'rifatini o'z ichiga oladi. Har bir bosqich o'ziga xos ahamiyatga ega bo'lib, ularning birortasini e'tiborsiz qoldirish mumkin emas.

Ikkinchidan, O'zbekistonda irsiy kasalliklarni oldini olish tizimi so'nggi yillarda sezilarli rivojlandi, ammo hali bir qator muammolar saqlanmoqda: mutaxassislar yetishmasligi, zamonaviy texnologiyalarning yetarli darajada joriy etilmaganligi va aholining genetik savodxonligining pastligi.

Uchinchidan, xalqaro tajriba (Kipr, Sardiniya, Finlyandiya, Saudiya Arabistoni) shuni ko'rsatadiki, maqsadli va izchil profilaktik dasturlar irsiy kasalliklar chastotasini 90 foizdan ko'proq kamaytirish imkonini beradi. Bu tajribani O'zbekiston sharoitiga moslashtirish zarur.

To'rtinchidan, O'zbekistonda konsanguinlik muammosiga alohida e'tibor qaratish lozim. Nikoh oldidan genetik tekshirish dasturini joriy etish, ayniqsa konsanguinlik ko'p uchraydigan hududlarda, irsiy kasalliklar chastotasini sezilarli kamaytirishi mumkin.

Beshinchidan, neonatal skrining dasturini kengaytirish, zamonaviy diagnostika texnologiyalarini (NIPT, MS/MS, NGS) joriy etish va tibbiyot genetikasi mutaxassislarini tayyorlash tizimini kuchaytirish O'zbekistonda irsiy kasalliklarning profilaktikasini yangi sifat darajasiga ko'tarishi mumkin.

Irsiy kasalliklarning oldini olish — bu nafaqat tibbiy, balki ijtimoiy, iqtisodiy va axloqiy masala ham. Bu sohada muvaffaqiyatga erishish davlat organlarining, tibbiyot muassasalarining, ilmiy tashkilotlarning, jamoat tuzilmalarining va har bir oilaning birgalikdagi sa'y-harakatlari bilan mumkin. Kelajak avlodlar salomatligini ta'minlash — bugungi kunning eng muhim vazifalaridan biridir.

Tadqiqot natijalari shuni ko'rsatadiki, irsiy kasalliklarning profilaktikasi sohasiga sarflanadigan mablag'lar iqtisodiy jihatdan juda samarali hisoblanadi. Bir bemorni umr bo'yi davolash xarajatlari profilaktik chora-tadbirlar xarajatlaridan o'nlab va yuzlab marta yuqori. Masalan, fenilketonuriyalı bemorni maxsus parhez bilan ta'minlash xarajatlari neonatal skrining dasturi xarajatlaridan ancha past, holbuki o'z vaqtida aniqlanmagan fenilketonuriya og'ir aqliy zaiflikka olib keladi va bemorga hayot bo'yi yordam ko'rsatish zarur bo'ladi. Shuning uchun irsiy kasalliklarning profilaktikasiga investitsiya kiritish nafaqat gumanitar, balki iqtisodiy jihatdan ham oqilona qarordir.

Zamonaviy genetika fanining jadal rivojlanishi irsiy kasalliklarning profilaktikasida yangi ufqlar ochmoqda. Genomika, proteomika, metabolomika va bioinformatika sohalaridagi yutuqlar irsiy kasalliklarni yanada aniq va erta tashhishlash, shaxsiylashtirilgan tibbiyot yondashuvlarini qo'llash va yangi davolash usullarini ishlab chiqish imkonini bermiqda. Biroq, bu texnologiyalarni amaliyotga joriy etish uchun kadrlar tayyorlash, infratuzilma yaratish va moliyaviy resurslar ajratish zarur bo'lib, bu davlat siyosatining ustuvor yo'nalishi bo'lishi kerak.

Xulosa qilib aytganda, bolalarda irsiy kasalliklarning oldini olish zamonaviy tibbiyotning kompleks muammosi bo'lib, uning yechimi ko'p tarmoqli yondashuvni, ilmiy yutuqlarni

amaliyotga joriy etishni, axloqiy tamoyillarga rioya qilishni va davlat darajasida izchil siyosat yuritishni talab etadi. O'zbekiston ushbu yo'nalishda muhim qadamlar tashlagan bo'lib, xalqaro tajribani o'zlashtirish va milliy genetik xizmatni yanada takomillashtirish orqali irsiy kasalliklar muammosini sezilarli darajada hal qilish imkoniyatiga ega.

Foydalanilgan adabiyotlar:

1. World Health Organization. Congenital disorders. — Geneva: WHO, 2023. — 45 p.
2. Karimov U.A. O'zbekistonda irsiy kasalliklarning epidemiologiyasi. — Toshkent: Fan, 2021. — 198 b.
3. Bochkov N.P. Klinicheskaya genetika. — M.: GEOTAR-Media, 2020. — 592 s.
4. Strachan T., Read A.P. Human Molecular Genetics. — 5th ed. — New York: Garland Science, 2019. — 782 p.
5. Ginter E.K. Meditsinskaya genetika. — M.: Meditsina, 2018. — 448 s.
6. Gardner R.J.M., Sutherland G.R. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling. — 4th ed. — Oxford: Oxford University Press, 2018. — 634 p.
7. Nussbaum R.L., McInnes R.R., Willard H.F. Thompson & Thompson Genetics in Medicine. — 8th ed. — Philadelphia: Elsevier, 2016. — 546 p.
8. Wallace D.C. Mitochondrial diseases in man and mouse. — Science, 1999. — Vol. 283. — P. 1482–1488.
9. Abdullayev T.R. O'zbekistonda tug'ma nuqsonlar va irsiy kasalliklar. — Toshkent: Ibn Sino, 2022. — 156 b.
10. Hamamy H. Consanguineous marriages: preconception consultation in primary health care settings. — Journal of Community Genetics, 2012. — Vol. 3. — P. 185–192.
11. Rahimov S.S. Markaziy Osiyoda gemoglobinopatiyalarning tarqalishi. — Toshkent: Fan, 2020. — 234 b.
12. Weatherall D.J. The inherited diseases of hemoglobin are an emerging global health burden. — Blood, 2010. — Vol. 115. — P. 4331–4336.
13. Harper P.S. Practical Genetic Counselling. — 7th ed. — London: Hodder Arnold, 2010. — 412 p.
14. Uhlmann W.R., Schuette J.L., Yashar B.M. A Guide to Genetic Counseling. — 2nd ed. — New York: Wiley-Blackwell, 2009. — 472 p.
15. Nazarova G.M. O'zbekistonda genetik maslahat xizmatining holati va istiqbollari. — Tibbiyotda yangi kun, 2023. — № 4. — B. 85–92.